

# ÜBER EINEN ALLEINIGEN FALL DER BRACHYMESOPHALANGIE V IN EINER FAMILIE

von

GY. GYENIS

Lehrstuhl für Anthropologie der Eötvös Loránd Universität, Budapest

Eingegangen: 30. November 1971

In den Begriff der Brachydaktylie gehören zahlreiche Variationen der Mißbildungen der Hand und des Fusses. Diese wurden von C o c c h i (1952) aufgrund morphologischer Gesichtspunkte folgendermaßen klassifiziert:

## 1. Brachyphalangie: Mißbildungen der Fingerglieder

Brachytelephalangie: verkürzte Endphalangen

Brachymesophalangie: verkürzte Mittelphalangen

Brachybasophalangie: verkürzte Basalphalangen

Brachyhypophalangie: Fehlen des Fingergliedes

Brachyhyperphalangie: überzähliges Fingerglied

## 2. Brachymetapodie: Mißbildungen der Mittelhand- und Mittelfußknochen:

Brachymetakarpie: Anomalie der Mittelhandknochen

Brachymetatarsie: Anomalie der Mittelfußknochen

Die verschiedenen Formen der Brachydaktylie können selbständig oder als Begleitsymptome anderer Entwicklungsstörungen erscheinen. Die Gültigkeit der Mendelschen Gesetze für den Menschen wies zuerst F a r a b e e (1905) aufgrund der Untersuchung von fünf Generationen einer Familie mit Brachydaktylie nach, bei denen die Brachyhypophalangie II–V und die Brachybasophalangie I an der Hand und auf dem Fuß in einfach-dominanter Weise sich vererbten. G r e b e (1964) schätzt die Zahl der verschiedenen genetischen Typen der Brachydaktylie zwischen 30–40, die nach C o c c h i (1952) aufgrund der Vererbungsart in drei Gruppen zusammengefaßt werden können:

1. Die Brachydaktylie betrifft sämtliche oder fast sämtliche Strahlen. In dieser Gruppe unterscheidet man vier Erbtypen: F a r a b e e (1905), D r i n k w a t e r I (1907), D r i n k w a t e r II (1912) und V i d a l (1910).

2. Die Brachydaktylie betrifft bloß einzelne Strahlen. Ihre vier Erbtypen sind: Brachydaktylie I, II, V und II – V.

3. Brachydaktylie, als Teilerscheinung (und Begleitsymptom) anderer Anomalien.

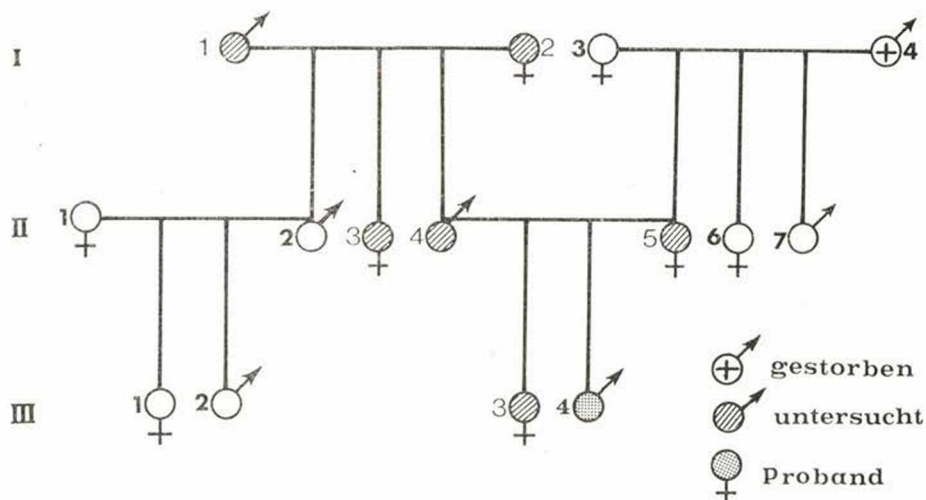


Abb. 1. Stammbaum der untersuchten Familie



Abb. 2. Handabdrücke des Probanden

### Eigene Untersuchungen

Den Probanden mit Brachymesophalangie V habe ich in der Ortschaft Dömsöd (Komitat Pest) bei der Erforschung des Hautleistensystems im Jahre 1969 entdeckt. In der Ortschaft habe ich unter 149 Knaben und 151 Mädchen nur diesen einzigen Fall der Brachydaktylie gefunden. Die ausführliche Untersuchung des Probanden und der Familie habe ich 1971 durchgeführt, ihr Stammbaum ist auf der Abb. 1 zu sehen. Der Proband (III.4) hat außer der Brachymesophalangie keine Anomalien des Knochensystems oder andere Anomalien aufgewiesen und auch die Verkürzung der Fingerglieder ist nur von geringem Maße (Abb. 3). In der Familie ist der Proband der einzige Merkmalsträger, bei den übrigen untersuchten sowie nichtuntersuchten Familienmitgliedern (mündliche Mitteilung) kommt keine Anomalie vor. Die Merkmale des Hautleistensystems der Untersuchten zeigt Tab. I, II, III. Die Handfurchen und die Interphalangealfurchen sind bei den Untersuchten normal, aus-

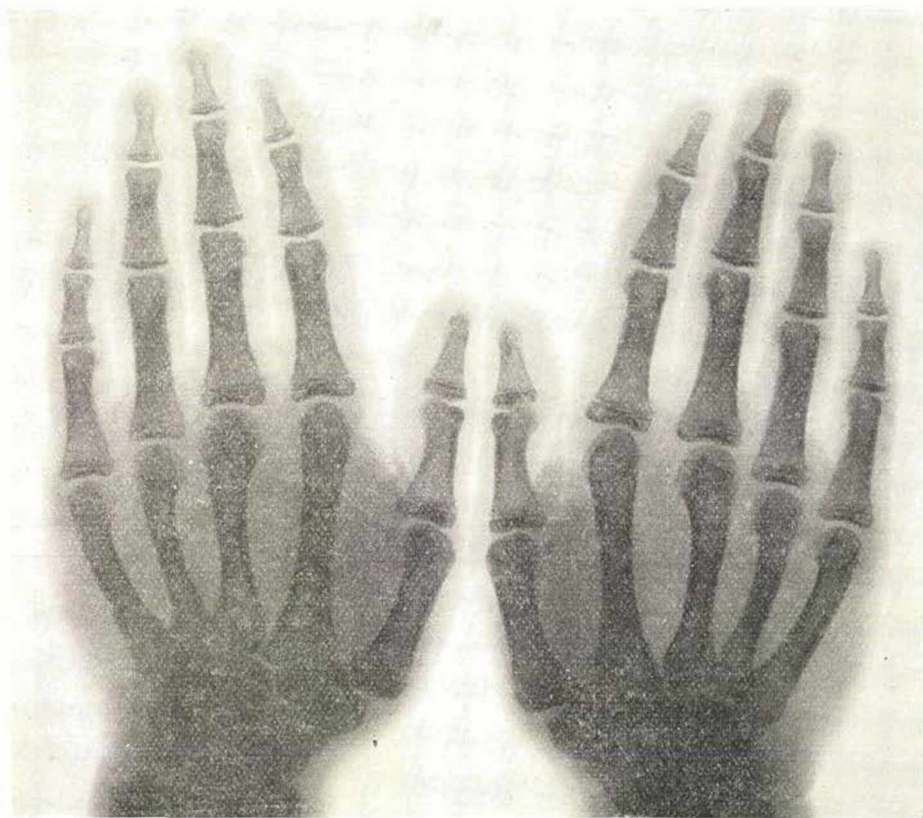


Abb. 3. Röntgenbild der Hände des Probanden

Tabelle I.

34

## Die Fingermuster und die Gesamtleistenzahl bei den Untersuchten

Untersuchte	Links					Rechts					Gesamt- leistenzahl
	V	IV	III	II	I	I	II	III	IV	V	
I. 1.	12W15	14W19	15W17	18W6	OU18	20W10	18W15	16W13	18W15	15W9	174
I. 2.	7W17	18W26	11W20	OU19	16W17	21W16	21W9	20W18	19W19	16W13	196
II. 3.	8W14	16W18	20W11	16W18	8W15	15W6	17W16	18W16	18W16	19W12	172
II. 4.	14W17	18W19	14W19	12W19	OU22	21W8	OR19	17UO	20W12	19W11	192
II. 5.	OU8	OU12	OU7	OU7	OAO	OAO	2W9	OR1	12UO	11UO	67
III. 3.	OU12	UO20	20W19	22RO	OU19	18UO	15W23	18W12	23UO	16UO	191
P III. 4.	OU21	11W20	17W18	14W12	OU17	22W12	OR18	OR21	20W12	22UO	193

Tabelle II.

## Der maximale atd-Winkel, die Leistenzahl im Feld a—b und die Endigung der Hauptlinien sowie des axialen Triradius t bei den Untersuchten

Untersuchte	Links							Rechts						
	max. atd	a—b	D	C	B	A	t	t	D	C	B	A	a—b	max. atd
I. 1.	44°	39	11	9	7	5'	13'	13'	11	9	7	5'	30	44°
I. 2.	38°	38	7	5'	5'	3	13'	13'	9	7	5'	3	42	40°
II. 3.	39°	36	9	X	5''	3	13'	13'	11	X	7	4	37	36°
II. 4.	35°	40	11	9	7	3	13'	13'	11	9	7	3	39	34°
II. 5.	33°	45	7	5''	5'	4	13'	13'	11	11	9	5'	44	36°
III. 3.	36°	42	11	9	7	3	13'	13'	11	X	7	5'	40	34°
P III. 4.	34°	38	9	7	5''	3	13'	13'	11	9	7	5'	38	45°

Tabelle III.

## Die Bemusterung des Hypothenars, Thenars und der Interdigitalfelder bei den Untersuchten

Untersuchte	Links					Rechts				
	Hy	Th	II	III	IV	Hy	Th	II	III	IV
I. 1.	A <sup>u</sup> /A <sup>c</sup>	L <sup>r</sup>	D	L <sup>d</sup>	O	V/A <sup>c</sup>	L <sup>r</sup>	D	L <sup>d</sup>	O
I. 2.	A <sup>u</sup>	O	O	O	L <sup>d</sup>	L <sup>r</sup>	O	O	O	L <sup>d</sup>
II. 3.	A <sup>u</sup>	O	O	O	O	A <sup>u</sup> /A <sup>c</sup>	O	O	V	O
II. 4.	V/A <sup>u</sup>	O	O	O	L <sup>d</sup>	V/A <sup>u</sup>	O	O	L <sup>d</sup>	O
II. 5.	L <sup>r</sup>	O	O	O	L <sup>d</sup>	L <sup>r</sup>	O	O	L <sup>d</sup>	O
III. 3.	L <sup>r</sup>	O	O	L <sup>d</sup>	O	L <sup>r</sup>	O	O	O	O
P III. 4.	V/A <sup>u</sup>	O	O	O	L <sup>d</sup>	L <sup>u</sup>	O	O	L <sup>d</sup>	O



genommen die des Probanden, bei dem am V. Finger der rechten Hand nur eine einzige Interphalangealfurche zu finden ist (Abb. 2), ferner ist auf der rechten Handfläche des Vaters des Probanden (II.4) die Vierfingerfurchenform laut Weninger-Navratil (1957) vom Typus II a, an der linken Hand die vom Typus III zu sehen. Lejeune, Margolis und Turpin (1958) berichteten über zwei Familien mit Brachymesopthalangie, bei denen, in den leichteren Fällen nur die Finger II und V betroffen waren, bei den schwereren Fällen hingegen alle vier (II-III-IV-V) und bei diesen ist auch die „klassische“ Vierfingerfurchen erschienen.

An den Basal- und Mittelphalangen des Probanden ist kein anomales Muster zu finden, sie entsprechen den Ploetz-Kadmannschen (1937) Mustertypen.

### Diskussion

Die Brachymesopthalangie V ist eine sehr häufige Art der Brachydaktylie. Laut den Untersuchungen von Schmid-Junker (1950) zeigt die auf phylogenetische Gründe zurückgeführte Häufigkeit der betreffenden Finger die nachstehende Reihenfolge: V-II-IV-III. Die in der Tierwelt vorhandene Extremitätstrahlreduktionstendenz (Vögel, Huftiere) kann auch bei dem Menschen gefunden werden, vor allem bei den marginalen Strahlen. Die Mittelphalanx des Daumens fehlt im normalen Falle (dreigliedriger Daumen erscheint nur in anomaler Weise), die vorhandenen zwei Glieder entsprechen laut Pfitzner (1895) und Hasselwander (1921) der Basal- und Endphalanx. Deshalb tritt die Brachymesopthalangie meistens am fünften Finger auf und auch deshalb berühren die meisten Anomalien (z. B. die Poly- und Oligodaktylie) vor allem den ersten und den fünften Strahl.

Von den 102 von Schmid-Junker (1950) mitgeteilten Brachymesopthalangie V-Fällen war dieses Merkmal bei 93 nur ein Begleitsymptom der folgenden Entwicklungsstörungen: Zwerg-, Minderwuchs, Hemyhypo(-hyper)plasie, dyszerebrale Störungen, Mongolismus, kongenitale Herzfehler, Meningozelen, Atresien im Verdauungskanal, Poly-, Oligo-, Syndaktylie, Hasenscharte, Wolfsrachen, Meckelsches Divertikel, Blasenmastdarmfistel, Rippenanomalien und andere Brachydaktylien.

Die Brachydaktylie – wie auch die Brachymesopthalangie – ist ein sich autosomal dominant vererbendes Merkmal (Cocchi 1952, Verschuer 1959). Schmid und Moll (1960) sind jedoch der Meinung, daß: „... die Brachymesopthalangie nur selten als dominant vererbbare Variante gefunden wird, sondern viel häufiger als Folge einer – meist „zufälligen“ – keimplastischen Insuffizienz aufzufassen ist“, was eigentlich als Symptom der Phänokopie ausgelegt werden kann. In der Ausbildung der Brachydaktylie beteiligen sich mehrere Gene; laut Verschuer (1959) sind zumindest je vier für die einzelnen bzw. auf den sämtlichen Strahlen erscheinenden Typen verantwortlich. Dies beweist auch jene Erscheinung, daß die Brachydaktylie auch bei den ver-

schiedenen Chromosomenanomalien als Begleitsymptom auftritt (Beckman — Gustavson — Norring 1965, Emberger — Rossi — Jean — Bonnet — Dumas 1971). Das heißt, daß die Brachydaktylie als selbständige, neue Mutation, dominant vererbbares Merkmal, phänokopisches, nicht vererbtes Merkmal sowie als Begleitsymptom von chromosomalen Anomalien erscheinen kann.

Meinen untersuchten Fall — da er in der Familie den einzigen Merkmalsträger darstellt, keine anderen Anomalien aufweist und der Merkmal nur einseitig ist — interpretiere ich als einen phänokopischen Merkmalsträger.

#### SCHRIFTTUM

- Beckman, L. — Gustavson, K. H. — Norring, A. 1965. Dermal configurations in the diagnosis of the Down syndrome: an attempt at a simplified scoring method. *Acta genet.*, Basel 15: 3—12.
- Cocchi, U. 1952. Erbschäden mit Knochenveränderungen. In: Schinz, H. R. — Baensch W. E. — Friedl, E. — Uehlinger, E. *Lehrbuch der Röntgendiagnostik*. Stuttgart.
- Emberger, J. M. — Rossi, D. — Jean, R. — Bonnet, H. — Dumas, R. 1971. Etude d'une observation de chromosome du groupe 13—15 an anneau (46, XY, 15r). *Humangenetik* 11: 295—299.
- Farabee, W. C. 1905. zit.: Verschuer, O. F. 1959.
- Grebe, H. 1964. Mißbildungen der Gliedmaßen. In: Becker, P. E. *Humangenetik*. Stuttgart.
- Hasselwander, A. 1921. zit.: Schmid, F. — Moll, M. 1960.
- Lejeune, J. — Margolis, E. — Turpin, R. 1958. Diagnostic dermatoglyphique de la brachymesophalangie. *Acta genet.* 8: 197—204.
- Pfitzner, W. 1895. zit.: Schmid, F. — Moll, M. 1960.
- Ploetz-Radmann, M. 1937. Die Hautleistenmuster der unteren beiden Fingerglieder der menschlichen Hand. *Z. Morph. Anthropol.* 36: 281—310.
- Schmid, F. — Junker, F. 1950. Die Brachymesophalangie des Kleinfingers. *Zeitsch. f. Kinderheilk.* 68: 309—347.
- Schmid, F. — Moll, M. 1960. *Atlas der normalen und pathologischen Handskelettentwicklung*. Berlin—Göttingen—Heidelberg.
- Verschuer, O. F. 1959. *Genetik des Menschen*. München—Berlin.